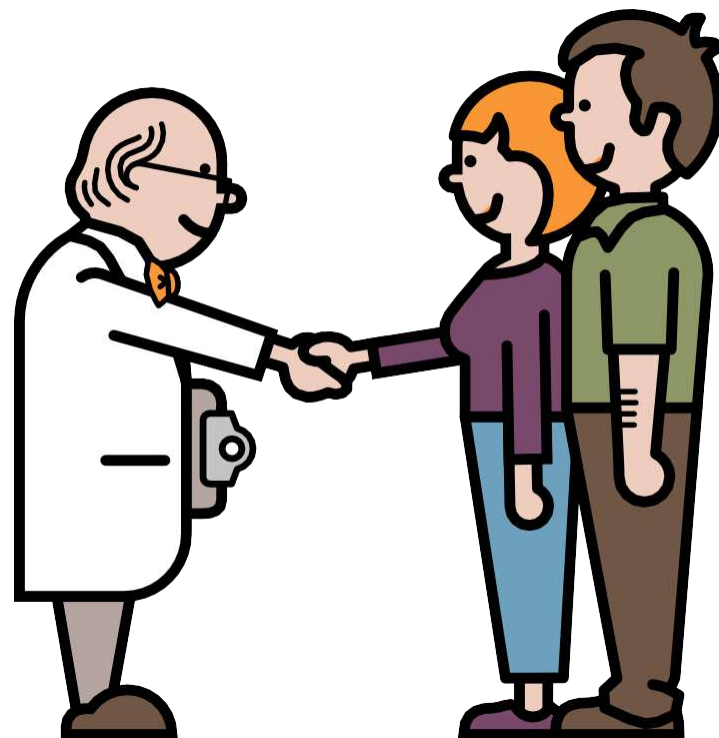


ჰომოცისტინურია

ინფორმაცია მშობლებისთვის



ADAPTED BY THE DIETITIANS GROUP

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASED ON THE ORIGINAL TEMPLE WRITTEN BY
BURGARD AND WENDEL

VERSION 3, APRIL 2020

TEMPLE

Tools Enabling Metabolic Parents Learning

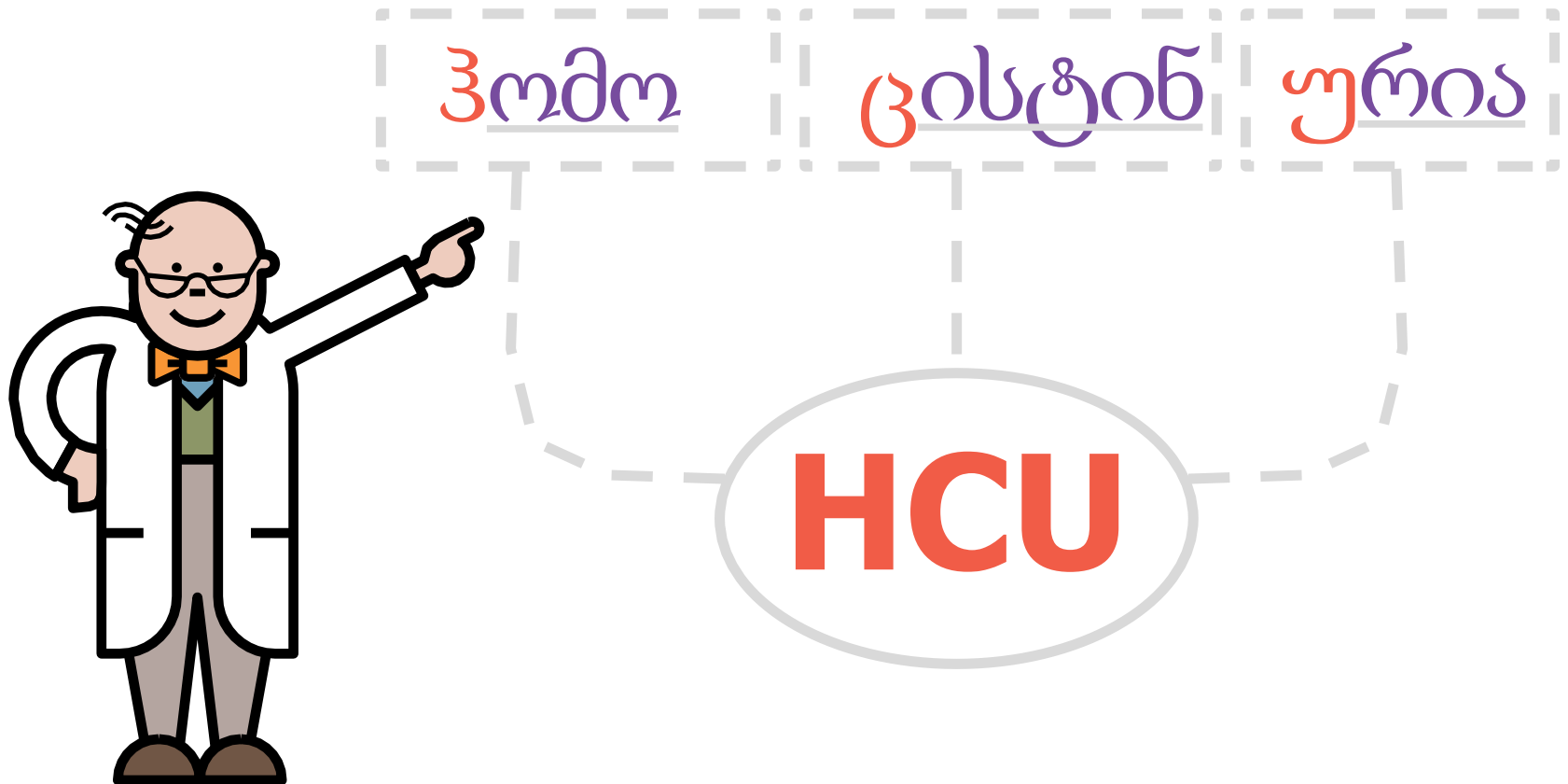


Supported by **NUTRICIA**
as a service to metabolic medicine

რა არის ჰომოცისტინურია?

HCU შეესაბამება ჰომოცისტინურიას

თანდაყოლილი მეტაბოლური მდგომარეობა



რა არის ჰომოციტინურია?

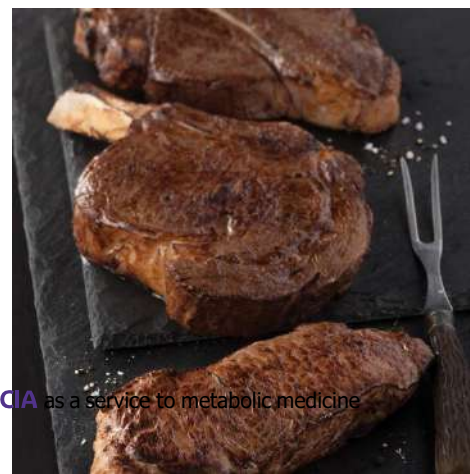


HCU და ცილა

HCU გავლენას ახდენს
ორგანიზმის მიერ ცილის
დაშლაზე.

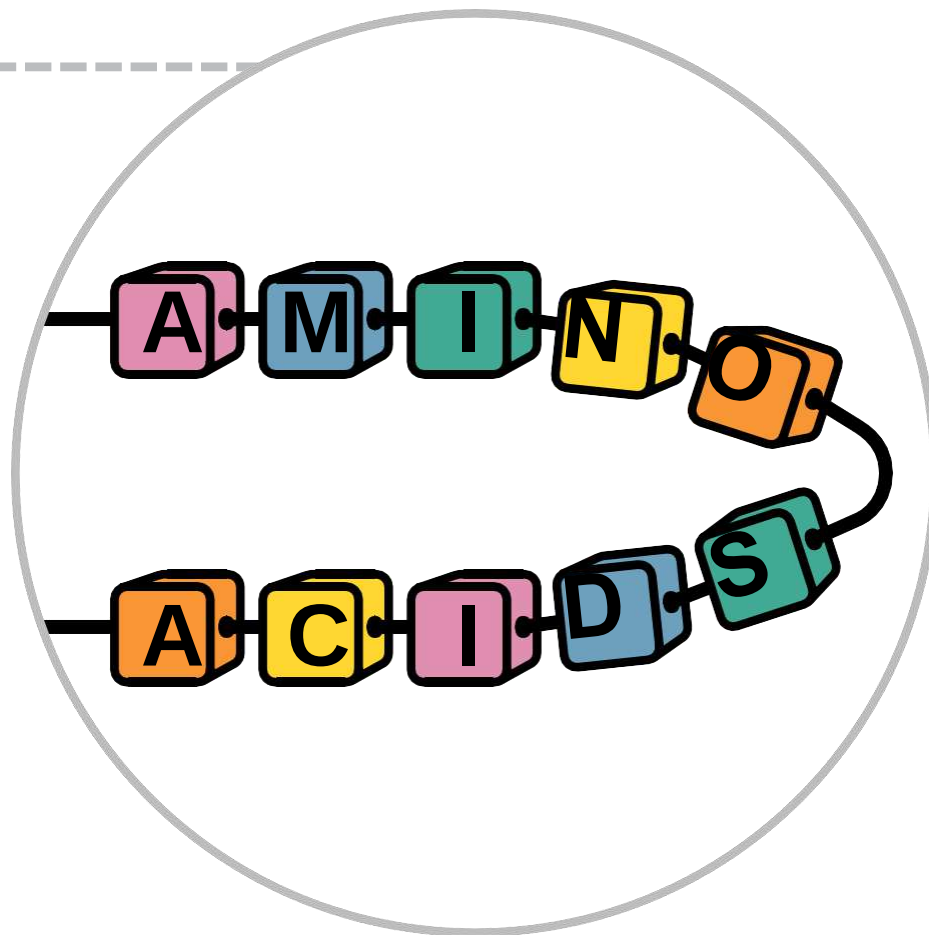
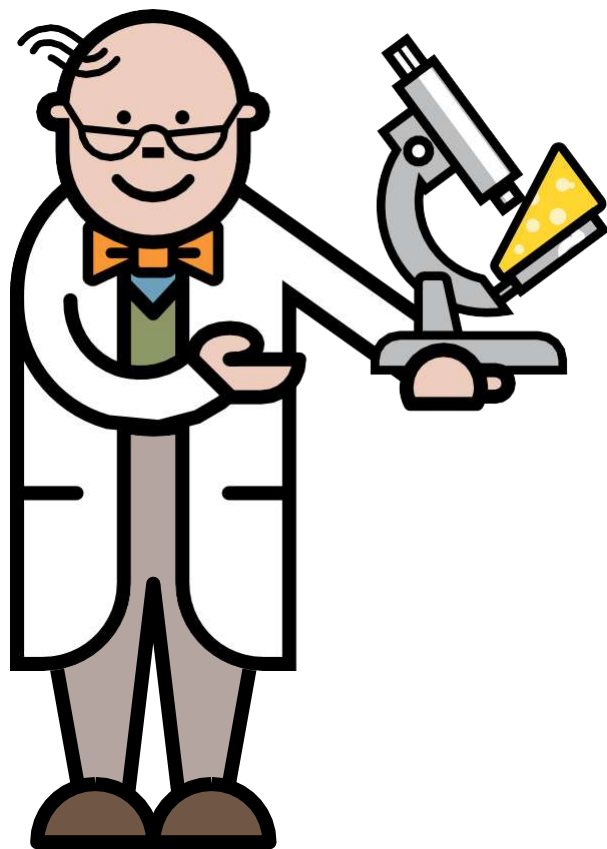
ცილები გვხვდება
სხვადასხვა საკვებში.

ცილა ორგანიზმს სჭირდება
ზრდისა და
განვითარებისთვის.



რა არის ცილა?

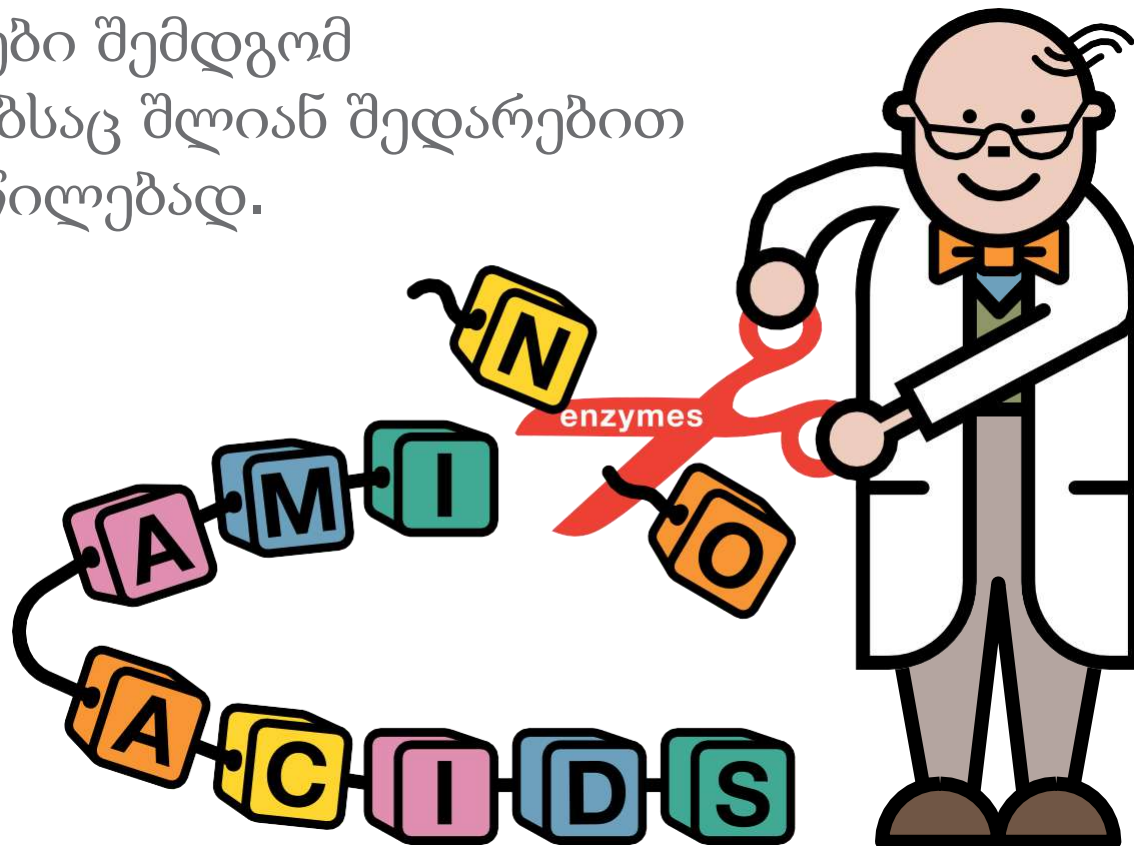
ცილა შედგება მრავალი პატარა ერთეულისგან, რომლებსაც ამინომჟავებს უწოდებენ.



ცილა და ფერმენტები

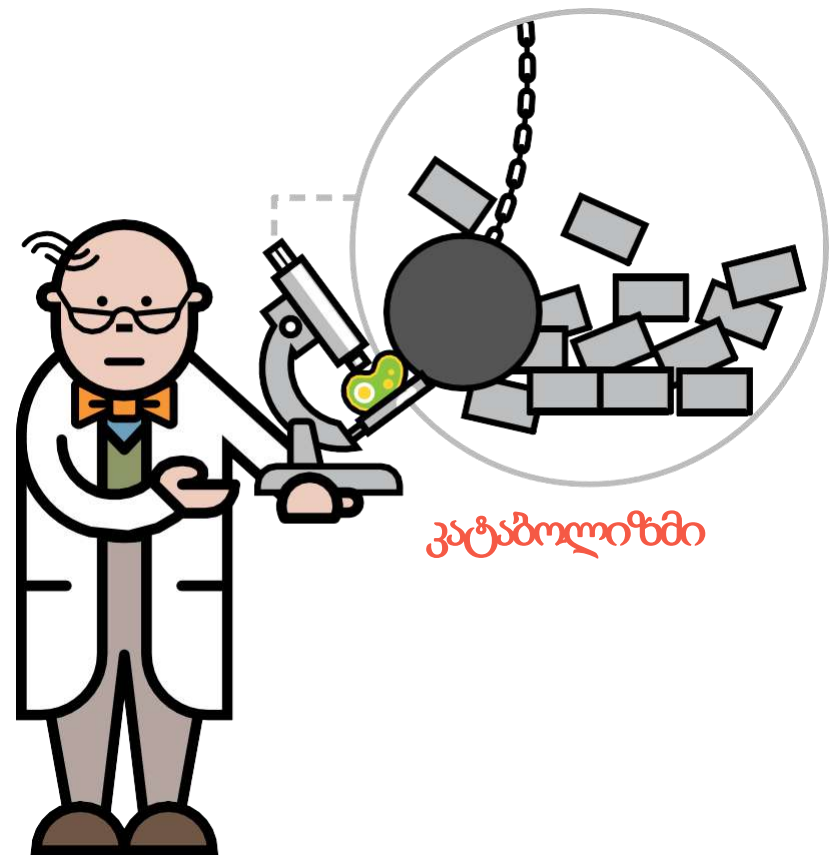
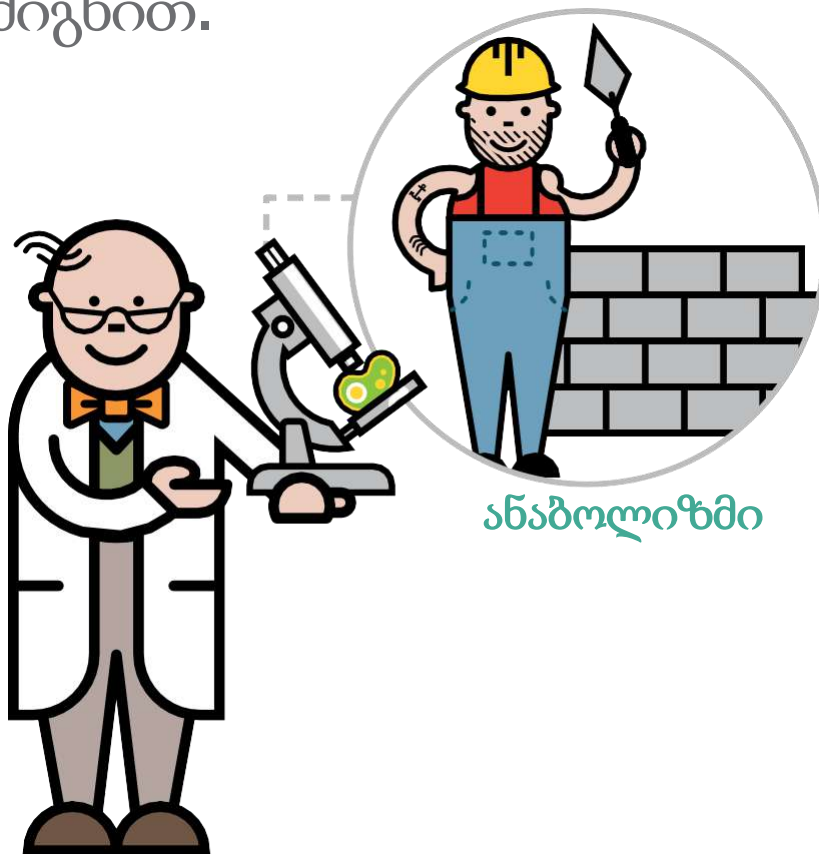
ფერმენტები, როგორც მაკრატელი,
შლიან ცილას ამონომჟავებად.

ფერმენტები შემდგომ
ამინმჟავებსაც შლიან შედარებით
მცირე ნაწილებად.



ცილის მეტაბოლიზმი

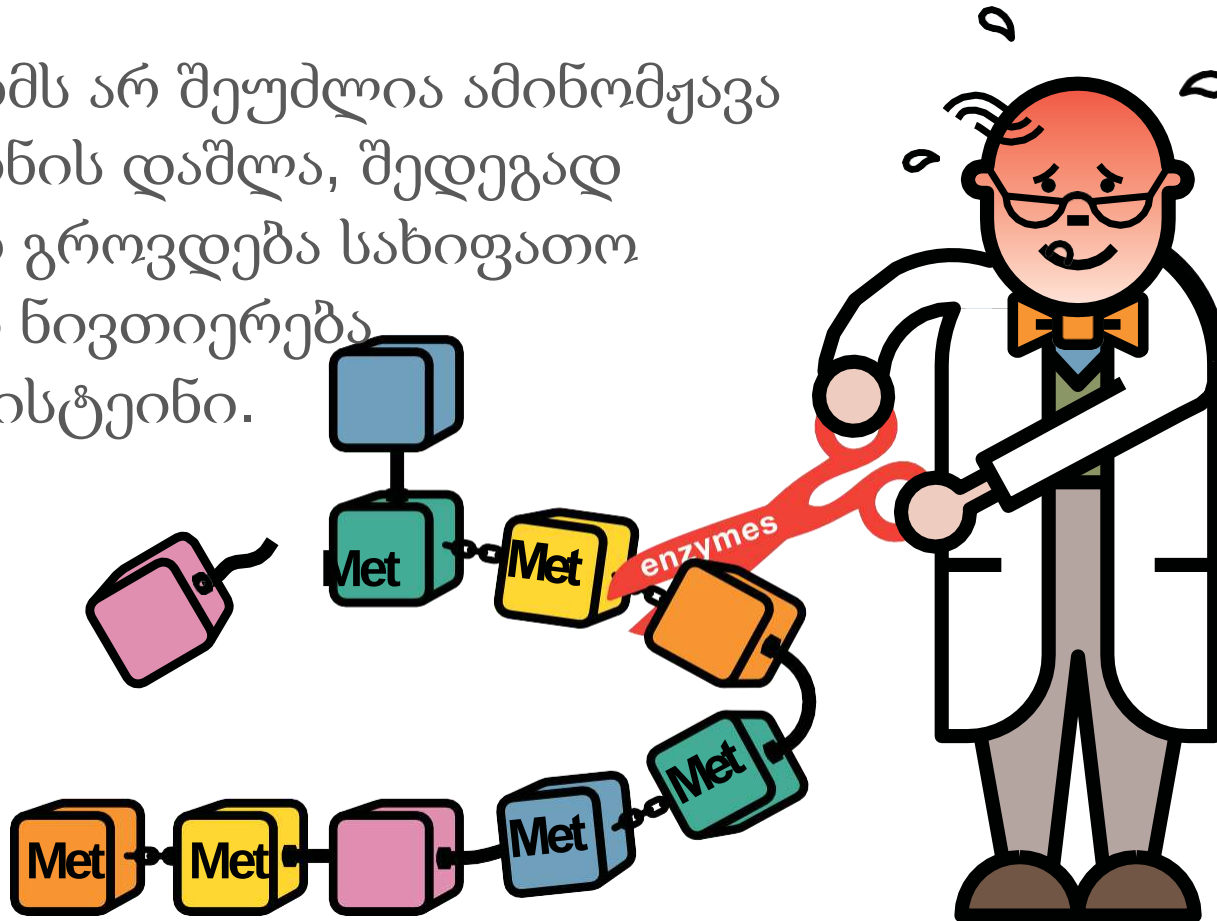
მეტაბოლიზმი გულისხმობს ქიმიურ პროცესებს, რომლებიც მიმდინარეობს სხეულის უჯრედების შიგნით.



რა ხდება HCU-ის დროს?

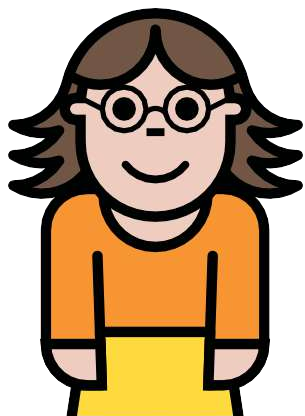
HCU განპირობებულია ფერმენტ ცისტათიონინ ბეტა-სინთაზას დეფიციტით.

ორგანიზმს არ შეუძლია ამინომჟავა მეთიონინის დაშლა, შედეგად სისხლში გროვდება სახიფათო ქიმიური ნივთიერება - ჰომოცისტეინი.



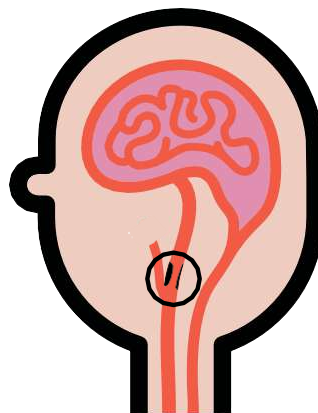
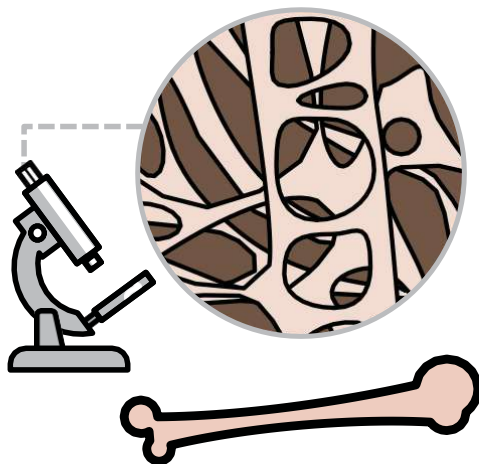
რა ხდება HCU-ის დროს?

მხედველობის
პრობლემები
და ბროლის
დისლოკაცია



დასწავლისა
და ქცევის
დარღვევები

გრძელი და
თხელი
ძვლები



სისხლის
შედება და
ინსულტი

როგორ ხდება HCU-ის დიაგნოსტიკა?

ახალშობილთა სკრინინგის მეშვეობით,
განისაზღვრება მეთიონინისა და
ჰომოცისტეინის დონე სისხლში.

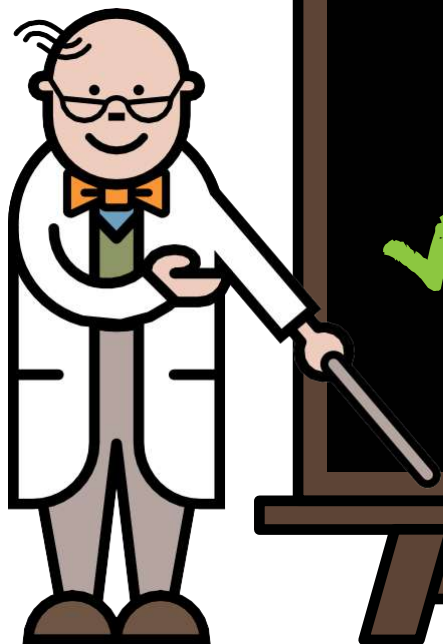
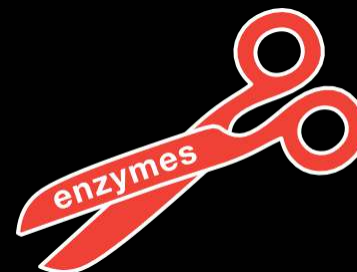


როგორ ვმართოთ HCU?

✓ HCU-ს მეორე ზოგიერთ ადამიანში ფერმენტი ვერ მუშაობს B6 ვიტამინის დახმარების გარეშე (ფოლიუმის მჟავასთან ერთად).



✓ ვიტამინი ხელს უწყობს ფერმენტის უკეთესად მუშაობას. პაციენტთა დაახლოებით 10% -ში ეს არის დაავადების მართვის ერთადერთი საშუალება.



როგორ ვმართოთ HCU?

HCU -ის მართვა შესაძლებელია სპეციალური დიეტის დაცვით:

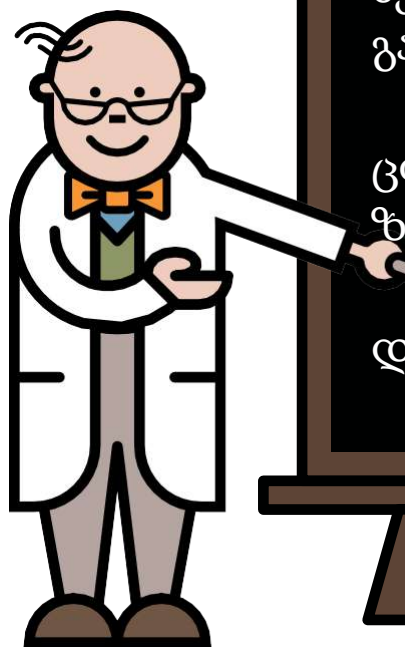
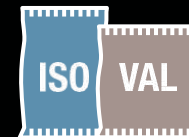
ცილებით მდიდარი საკვების შეზღუდვა

მეთიონინის (ცილის) შემცველი საკვების განსაზღვრული რაოდენობით მიღება

ცილის შემცვლელები.

ზოგჯერ დამატებითი ცისტინის მიღება

დაბალცილოვანი საკვები.



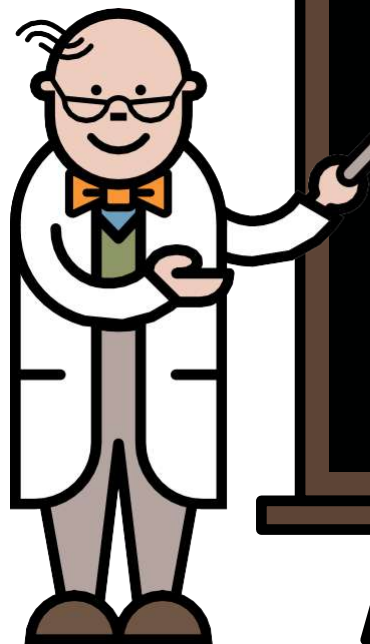
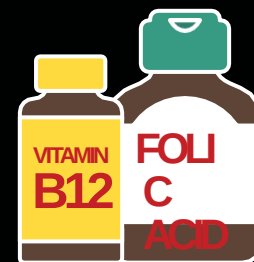
როგორ ვმართოთ HCU?

მართვის სხვა ფორმები:

პრეპარატი, რომელსაც ჰქვია
ბეტაინი. ბეტაინს შეუძლია
შეამციროს სისხლში
ჰომოცისტეინის რაოდენობა



ფოლიუმის მჟავა და B12
ვიტამინი.



ცილებით მდიდარი საკვები

საკვები, რომელიც
შეიცავს დიდი
რაოდენობით მეთიონინს
(ცილას):

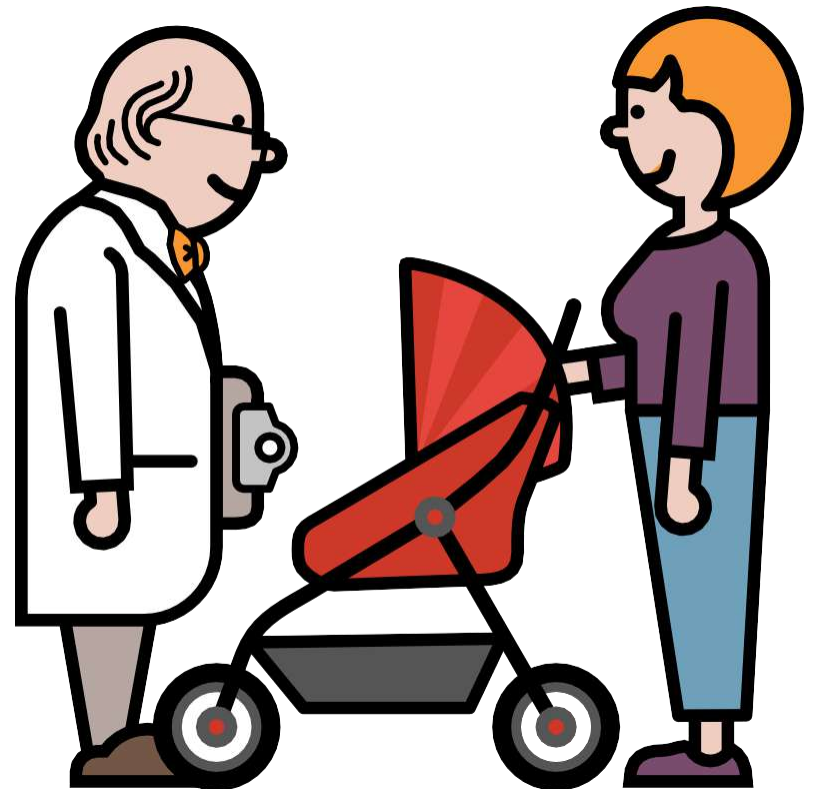
ხორცი, თევზი, კვერცხი,
ყველი, რძე, პური,
მაკარონი, კაკალი, სოიო
და ტოფუ.



მეთიონინის განსაზღვრული რაოდენობა

ჩვილები მეთიონინის (ცილის) შეზღუდულ რაოდენობას იღებენ დედის რძით ან ბავშვთა ხელოვნური საკვებით.

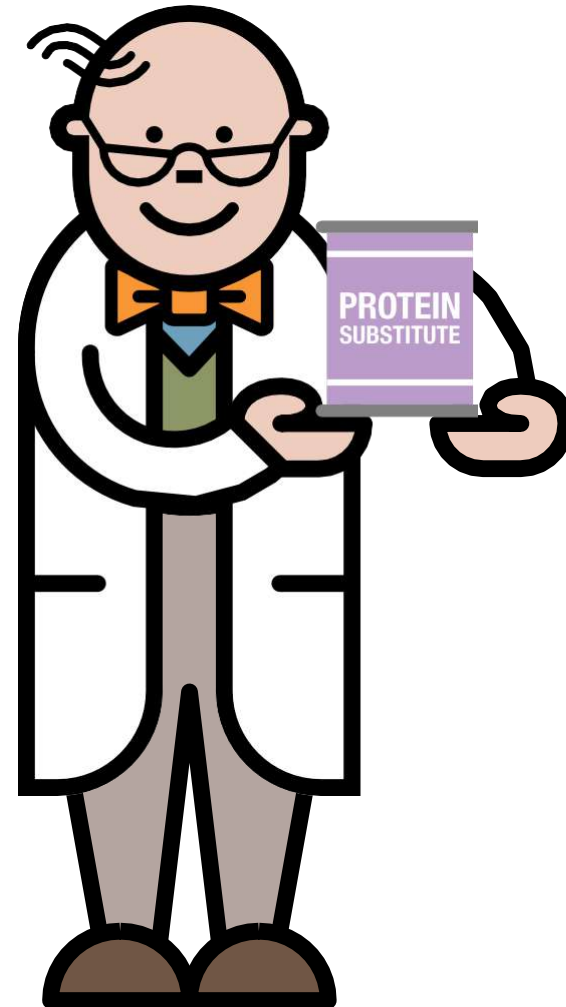
მიღებული ცილის რაოდენობას რეგულარულად აკონტროლებს მეტაბოლური დიეტოლოგი.



ცილის შემცვლელი

ცილის შემცვლელის მიღება მნიშვნელოვანია, რათა ორგანიზმი სათანადოდ მომარაგდეს ცილებით, ენერგიით, ვიტამინებითა და მინერალებით.

მათი მიღება ხდება დიეტოლოგის რეკომენდაციითა და დანიშნულებით.

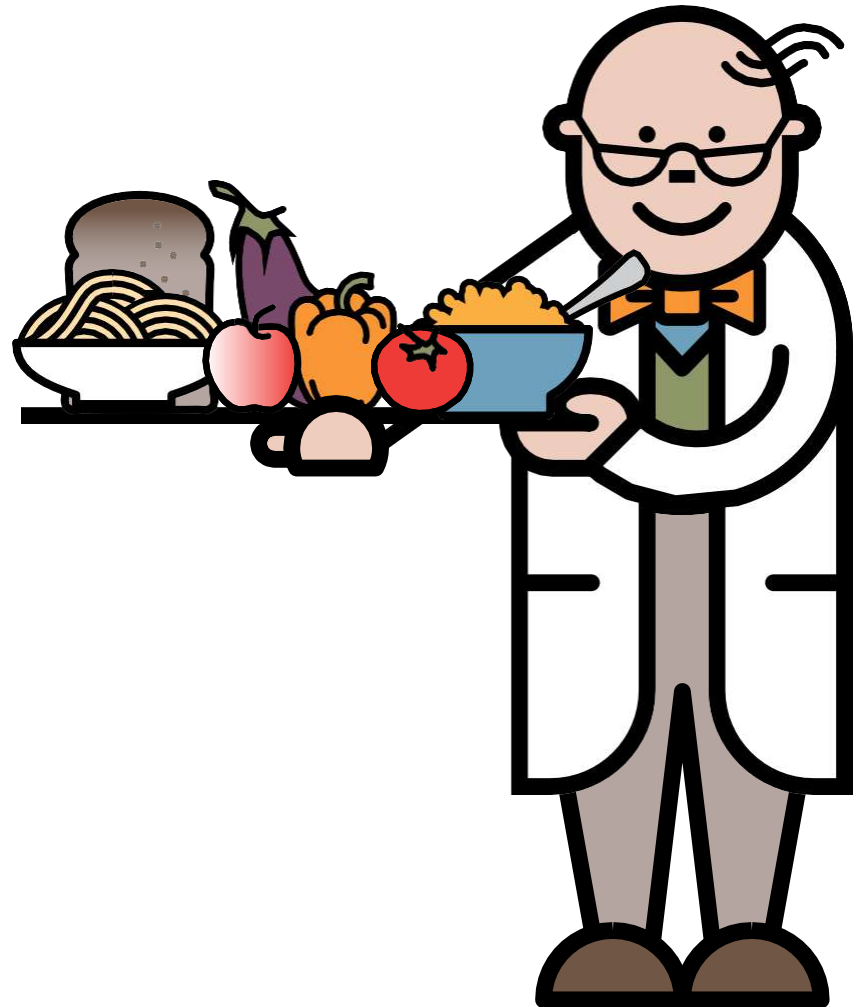


ცილებით ღარიბი საკვები

ცილებით ღარიბ საკვებს
მიეკუთვნება სხვადასხვა
ხილი და ბოსტნეული და
სპეციალური
დაბალცილოვანი საკვები.

მსგავსი საკვები
უზრუნველყოფს:

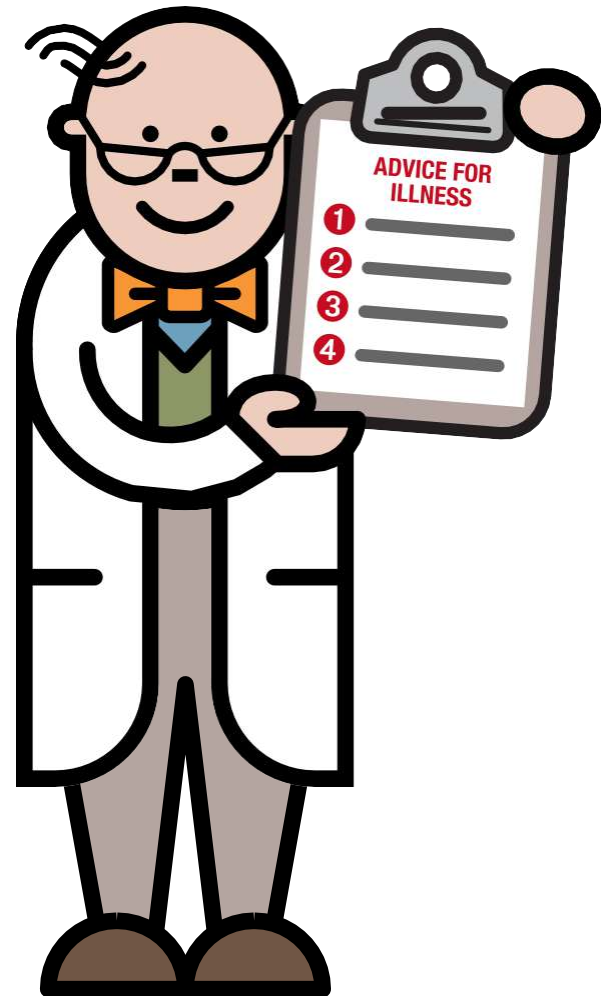
- ენერგიას
- ორგანიზმისათვის
- მრავალფეროვან დიეტას.



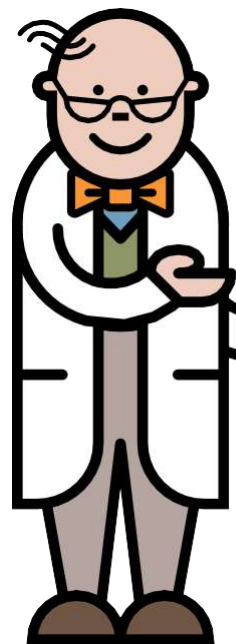
როგორ ვმართოთ HCU ავადობის დროს?

ავადობის დროს
აქტიურდება
კატაბოლიზმი და
ცილებს დაშლა, რაც
იწვევს ჰომოცისტეინის
დონის მომატებას
სისხლში.

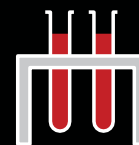
აუცილებლად უნდა
გაგრძელდეს არსებული
დიეტა.



როგორია HCU-ს მონიტორინგი?



სისხლში ჰომოცისტეინის,
მეთიონინისა და ცისტინის დონის
განსაზღვრისთვის



სიმაღლე და წონა



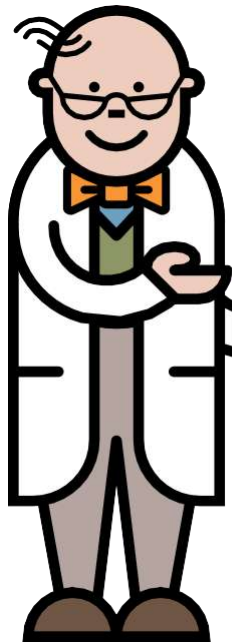
ბავშვის განვითარება შეფასება



დიეტოლოგის მიერ დიეტის
შეფასება



ქრომოსომები, გენები, მუტაციები



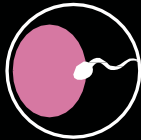
ადამიანებს აქვთ დნმ-ისგან შემდგარი ქრომოსომები



გენები არის დნმ-ის ნაწილი, რომლებიც ატარებენ გენეტიკურ ინსტრუქციას. თითოეულ ქრომოსომას შეიძლება ჰქონდეს რამდენიმე ათასი გენი.



სიტყვა მუტაცია ნიშნავს გენეტიკური ინსტრუქციის შეცვლას ან შეცდომას.

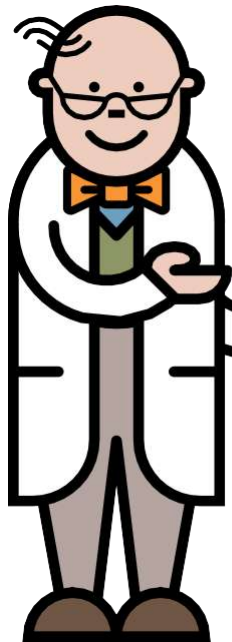


ჩვენ განსაკუთრებულ ქრომოსომებს მემკვიდრეობით ვიღებთ დედის კვერცხუჯრედისგან და მამის სპერმისგან.



ამ ქრომოსომებზე არსებული გენები ატარებენ ინსტრუქციას, რომელიც განსაზღვრავს სხვადასხვა მახასიათებლებს, რომლებიც მშობლების გენეტიკური მასალის კომბინაციაა.

დამემკვიდრება



HCU თანდაყოლილი მდგომარეობაა, შეუძლებელია რაიმეს გაკეთება მისი განვითარების თავიდან აცილებისთვის.



ყველას აქვს წყვილი გენი, რომლებიც ქმნიან ცისტათიონინ ბეტა-სინთაზას ფერმენტს. HCU-ით დაავადებულ ბავშვებში არცერთი ეს გენი არ მუშაობს სწორად. ეს ბავშვები თითოეული მშობლისგან მემკვიდრეობით იღებენ HCU-ის ერთ დაზიანებულ გენს.

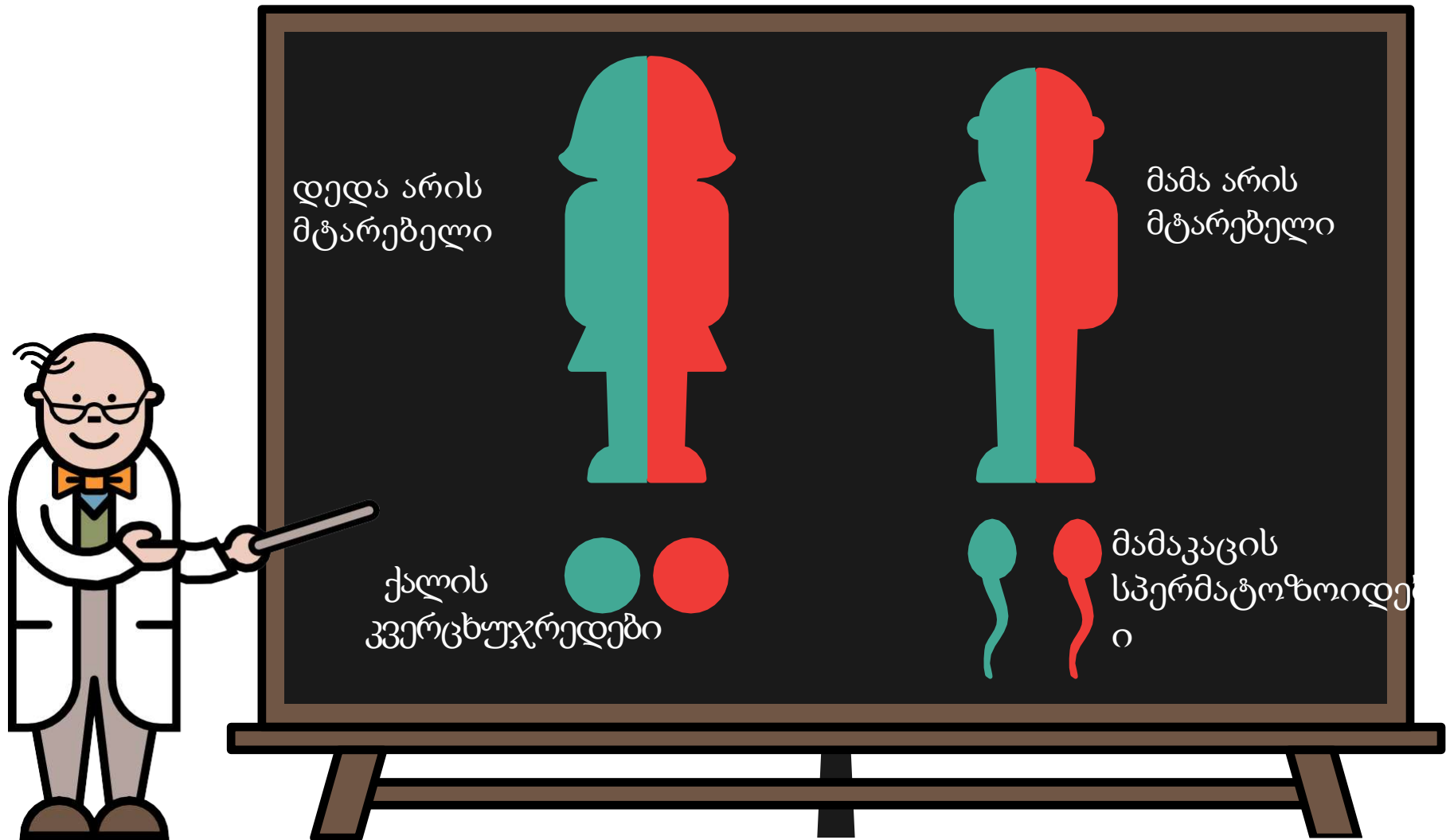


HCU-ით დაავადებული ბავშვების მშობლები არიან ამ დაავადების მტარებლები.

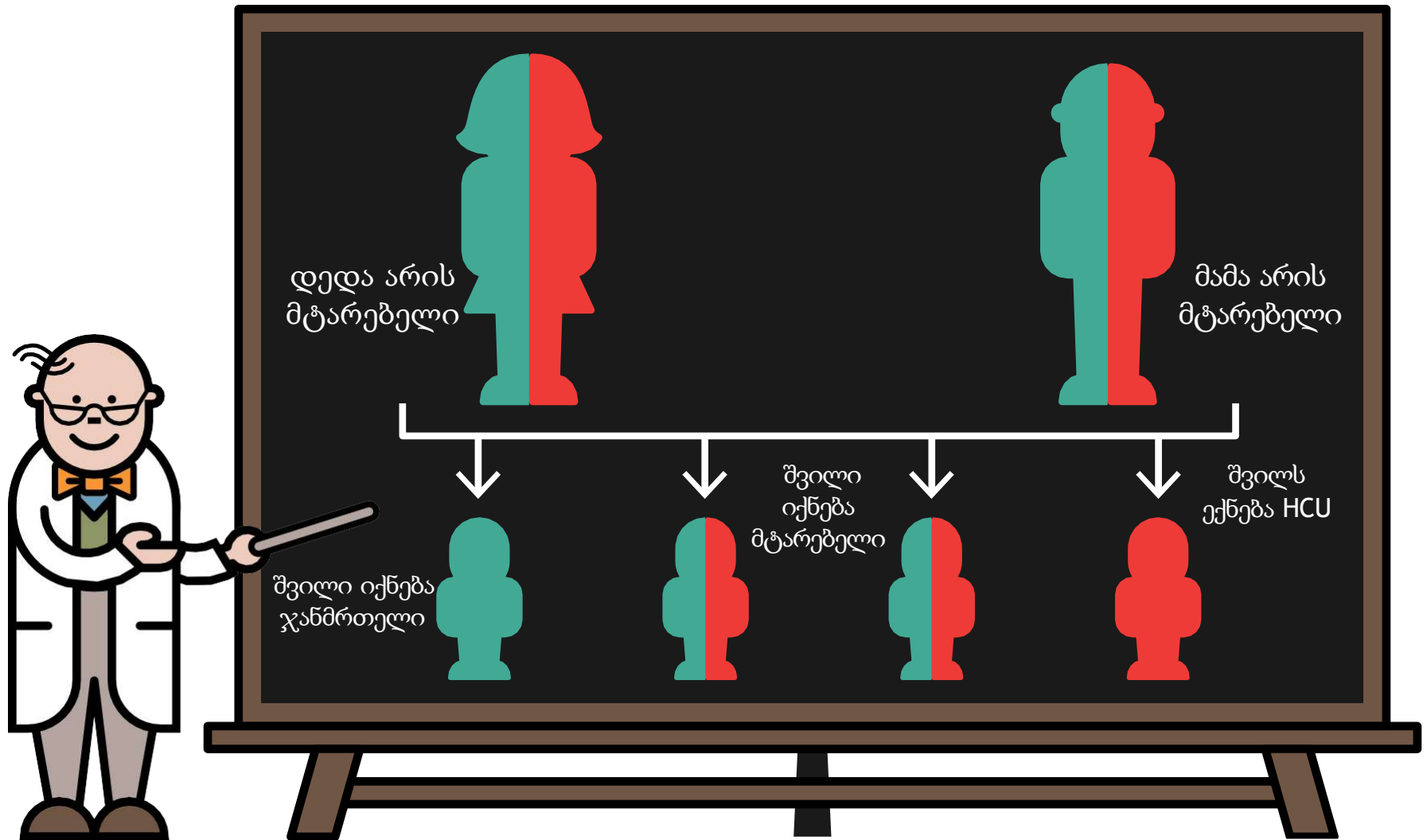


მტარებლებს არ აქვთ HCU, რადგან წყვილიდან ერთი გენი სწორად მუშაობს.

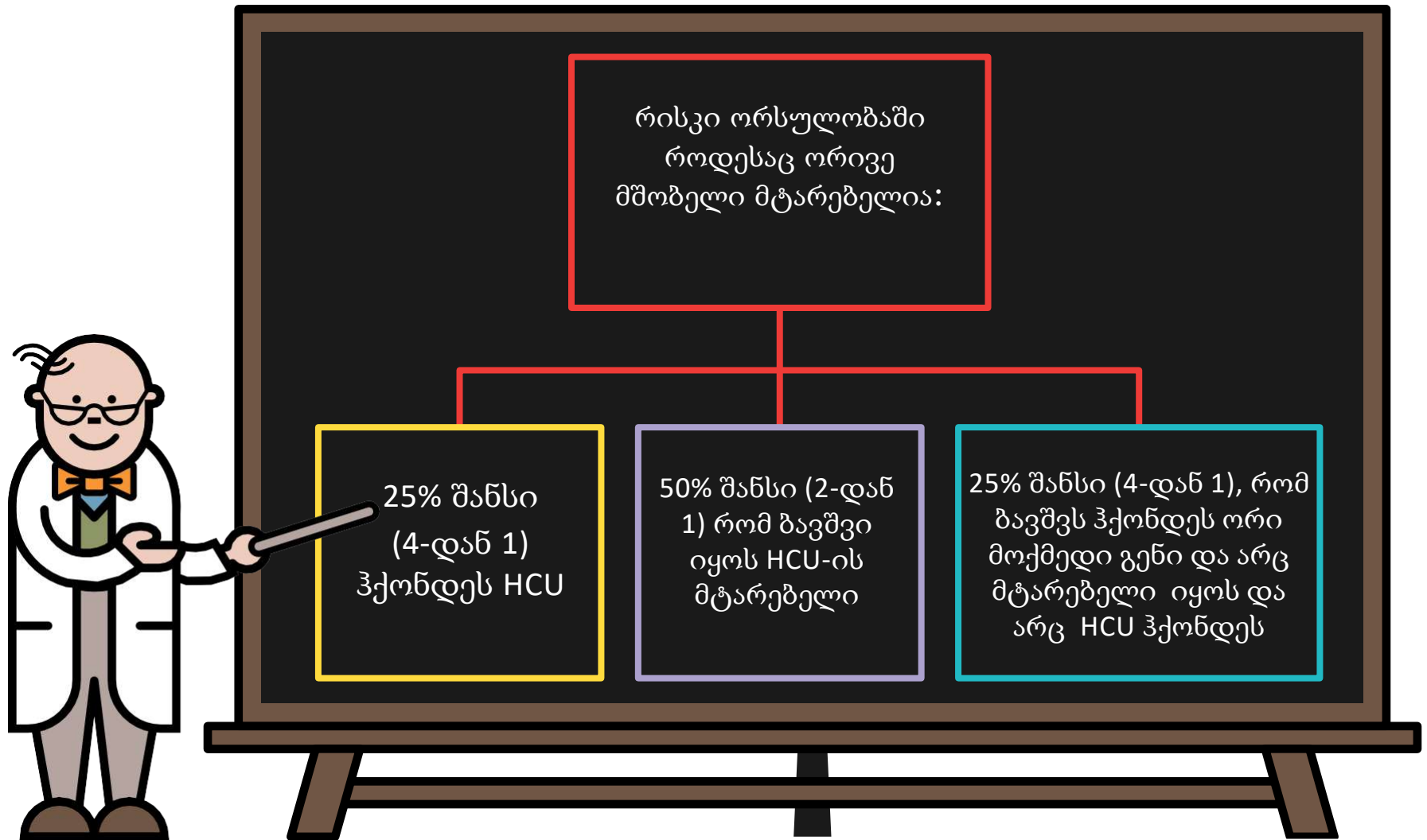
დამემკვიდრება — აუტოსომურ-რეცესიური (HCU მტარებლები)



დამემკვიდრება — აუტოსომურ-რეცესიური (შესაძლებელი კომბინაცია)



მომავალი ორსულობა



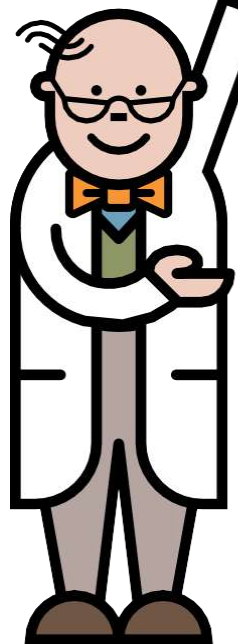
მთავარი გზანილები

✓ HCU არის სერიოზული თანდაყოლილი მეტაბოლური.

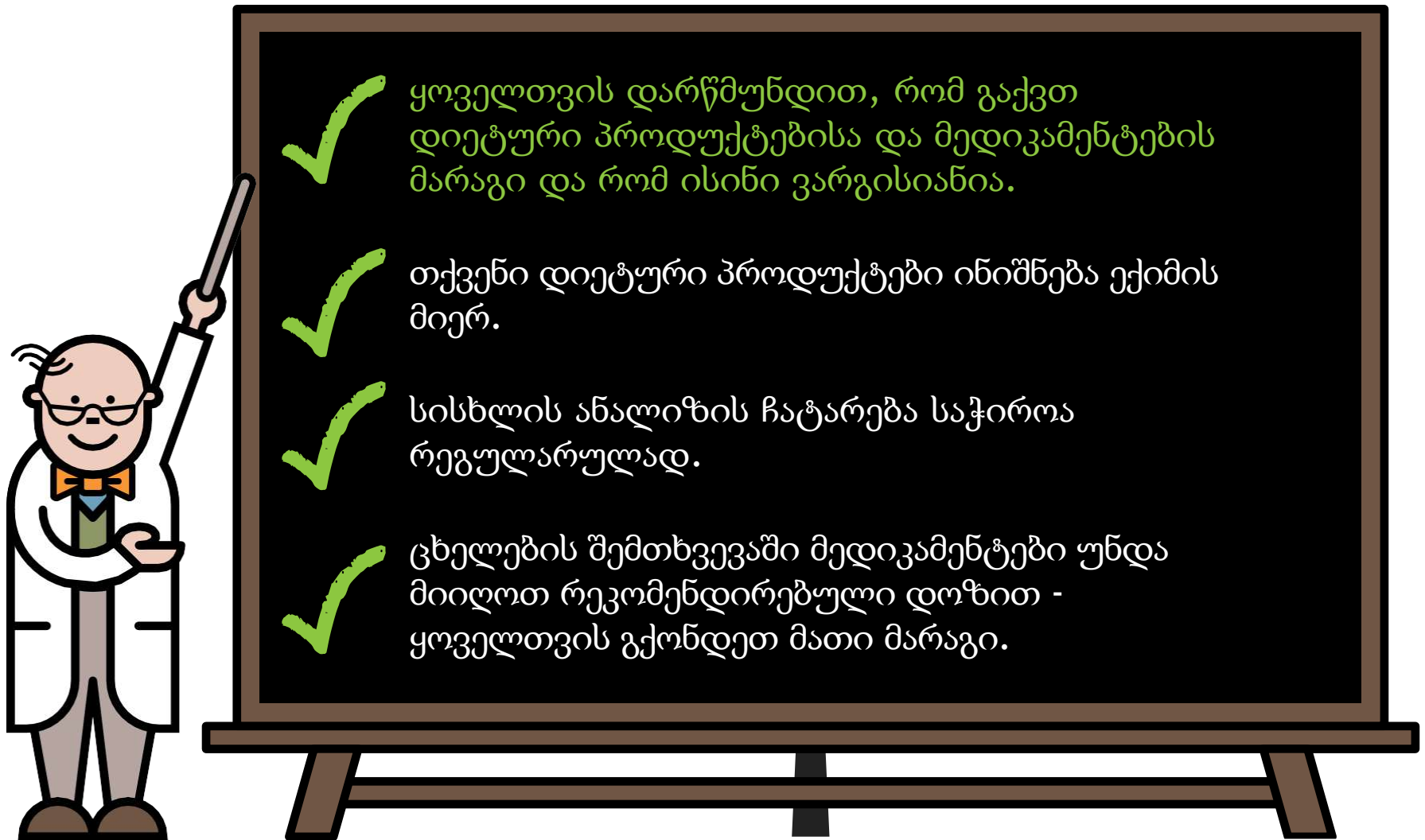
✓ ზიანის თავიდან აცილება შესაძლებელია ცილებით შეზღუდული დიეტის და ცილის შემცველის გამოყენებით.

✓ ადრეული მართვით ნორმალური განვითარების მიღწევას შესაძლებელია.

✓ ადრეული მართვა ამცირებს გრძელვადიანი გართულებებს რისკს, როგორიცაა ოსტეოპოროზი (თხელი ძვლები), სისხლის შედედების პრობლემები და ინსულტი.



მთავარი გზანილები



საქართველოს თანდაყოლილ მეტაბოლურ დარღვევათა საზოგადოება

Georgian Society for inborn errors of metabolism



BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



www.bimdg.org.uk



www.galactosaemia.org

ბროშურა შექმნილია BIMDG - ბრიტანეთის
თანდაყოლილ მეტაბოლურ დაავადებათა
ჯგუფის მიერ.

ქართულად ითარგმნა GSIEM
საქართველოს თანდაყოლილ
მეტაბოლურ დარღვევათა საზოგადოების
მიერ.

www.gsiem.ge